

Jornadas Nacionales Conjuntas de Alergia e Inmunología en Pediatría

Ciudad de Buenos Aires
13 al 15 de Mayo de 2010

Por un niño
sano
en un mundo
mejor



Mesa Redonda

Viernes 14 de mayo – 15:15 a 16:45

Síndrome
de Hiper IgE

• Presentación de
casos clínicos



Daniela Di Giovanni

Inmunología

Hospital de Niños "Dr. Ricardo Gutiérrez"

Pediatra-Inmunóloga



SM

- **Niña 6 años de edad**
- **Procedencia:** Provincia de Buenos Aires

Antecedentes Familiares

- hermanos sanos
- padres no consanguíneos
- no historia de IDP



SM

- **Niña 6 años de edad**
- **Procedencia:** Provincia de Buenos Aires

Antecedentes Familiares

- hermanos sanos
- padres no consanguíneos
- no historia de IDP

Antecedentes personales

- RNT/PAEG , buena tolerancia a vacunas de calendario
- 1a4m: Internación **neumonía bilateral con derrame pleural izquierdo**
- 2a8m :Internación por **forunculosis y absceso de pared abdominal**
- 3a2m: **Neumonía de base derecha**
- **Piodermitis y abscesos de cuero cabelludo recurrentes** con requerimiento de internación para ATB EV
- Múltiples episodios de **muguet** tratados con fluconazol



Ic inmunológica por infecciones recurrentes

Examen físico



Imágenes



Laboratorio

- Hemograma con **eosinofilia moderada**
- Serología HIV ELISA: no reactiva
- Dosaje IgGAM: acordes a edad
- **IgE: elevada** (2000 a >4000 UI/ml)

Sospecha Sme Hiper IgE

Evaluación inmunológica

- Adecuada respuesta funcional humoral a antígenos proteicos y polisacáridos

•Disminución de linfocitos B memoria

- Poblaciones Linfocitarias: Linfocitos T y NK acorde edad

•Cultivo linfocitario a mitógenos normal

a antígeno específico cadidina: anormal

Test de DHR: Normal



Score Grimbacher

- puntos 54 (> de 40 puntos diagnóstico probable)

Score 2010

- puntos 31.65 (>30 predictor de mutación STAT3)

Laboratorio

- Disminución de Th17: 0.2 % (VN: > 1%)
- Secuenciación gen STAT3: pendiente

Diagnóstico probable Sme HIGE

Tratamiento

- TMS profilaxis diaria
- Itraconazol profilaxis diaria 100 mg
- Antihistamínicos

Evolución



- 4a10m: Neumonía de base derecha.
- 5a6m: Osteomielitis crónica radio

Z F

- **Varón 14 años de edad**
- **Procedencia:** Apóstoles. Misiones
- **Ic Inmunología:** colecciones intraabdominales

Antecedentes Familiares

- 3 hermanos sanos
- padres no consanguíneos
- no historia de IDP

Antecedentes personales

- RNT PAEG
- Buena tolerancia a vacunas de calendario
- **Eczema desde 2 semana de vida**
- **OMA recurrente** hasta los 5 años
- **Abscesos fríos subcutáneos** desde 7 años
- **Muguet recurrente**
- **Retención dentición primaria** (varias piezas)



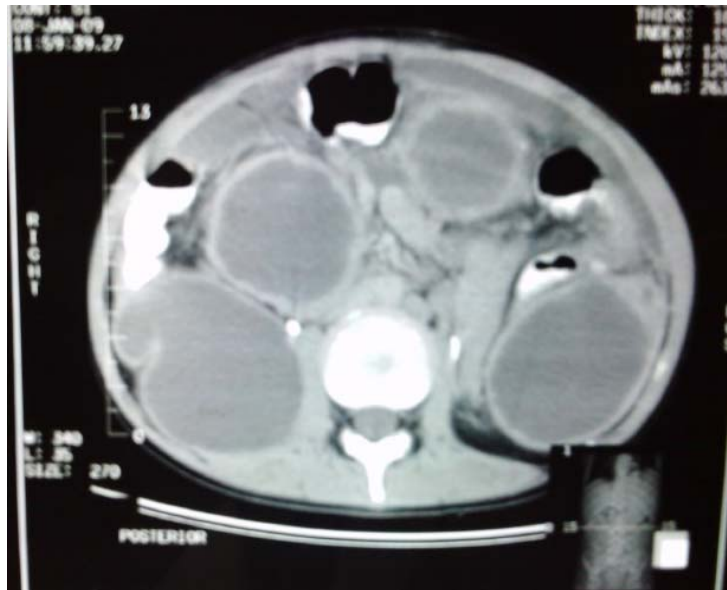
Antecedentes personales

- **10 años (1/2006) Abdomen Agudo**
- *Sme impregnación de 6 m de evolución*, dolor abdominal, afebril
- **Diagnóstico: Peritonitis con perforación intestinal**
- Resección colon ascendente, 50 cm yeyuno y epiplón mayor
- Biopsia intestino: **lesión granulomatosa necrotizante**, elementos levaduriformes compatibles con ***Histoplasma***
- Cultivo líquido peritoneal :positivo ***Pseudomona aureginosa***
- Serología ***Histoplasma c.*** positivo
- HIV: no reactivo
- UTI (ARM 4 días), **trombosis VCI**
- Realizó tratamiento ATB, 35 días Anfotericina , luego itraconazol VO por dos años

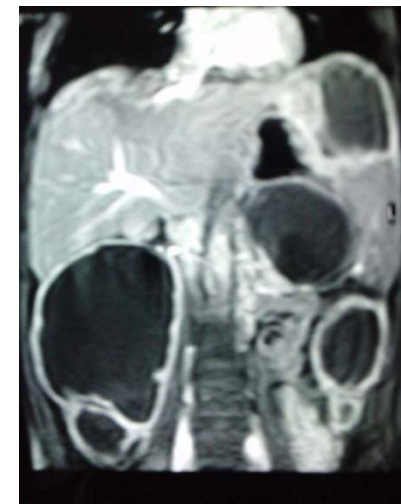
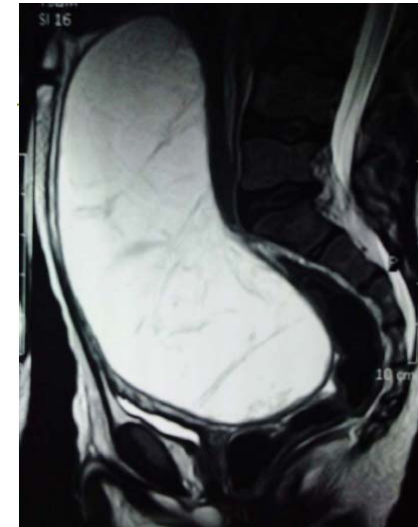
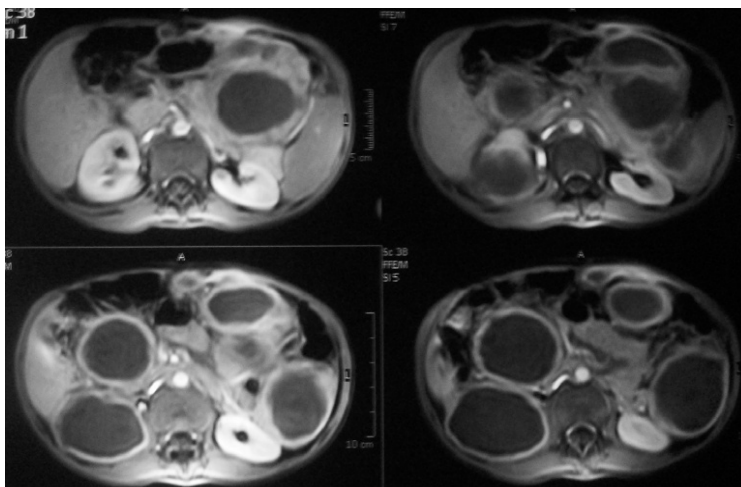
11 años (11/2007)

2 meses previo a suspender itraconazol, comenzó con dolor abdominal, se constatan formaciones quísticas abdominales.

TAC 3/2009

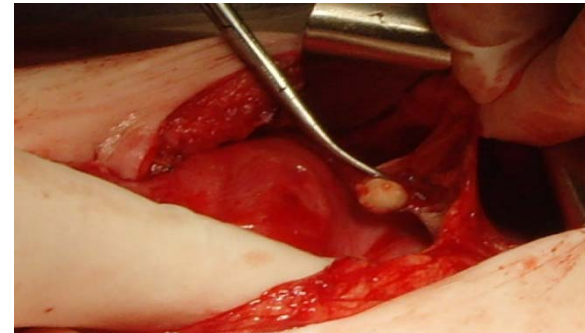
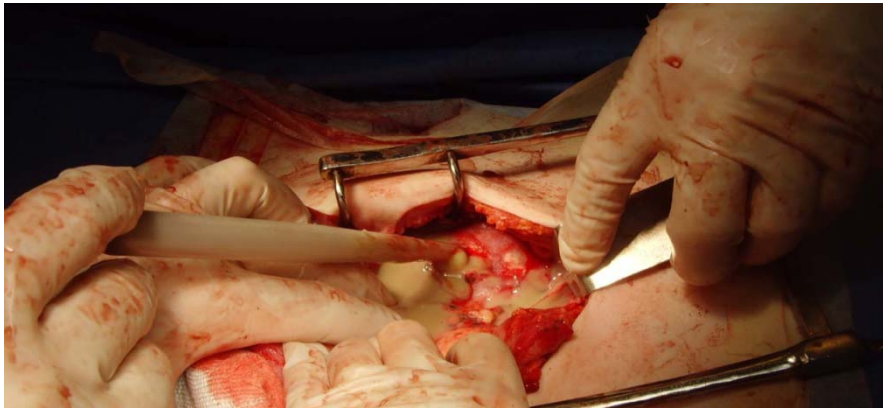


RMN pelvis abdomen 3/2009



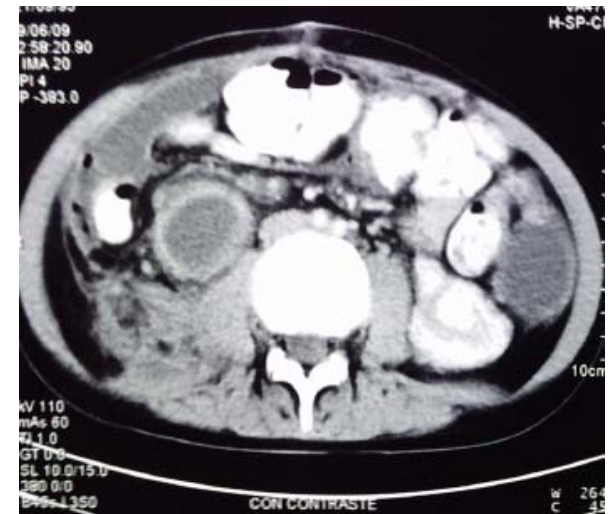
6/2009 14 años Internación HNRG
Colecciones intraabdominales
(18 meses de evolución, afebril)

Cirugía abdominal se drenó 1500 ml
de líquido purulento



Cultivo líquido peritoneal: ***Pseudomona aureginosa***

Requirió 3 drenajes bajo guía ecográfica para
completar evacuación líquido remanente (2 meses)

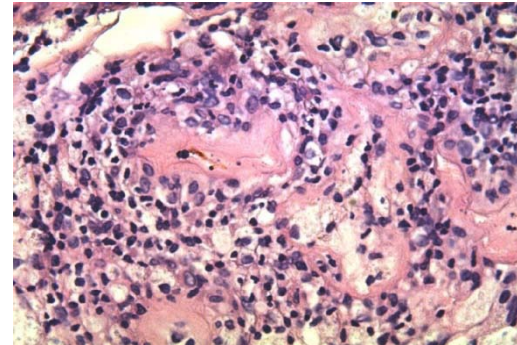
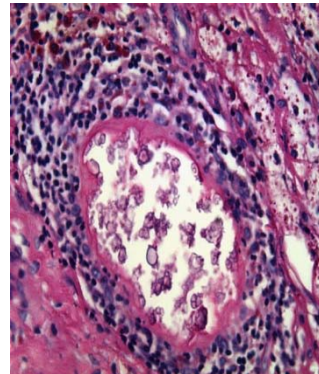
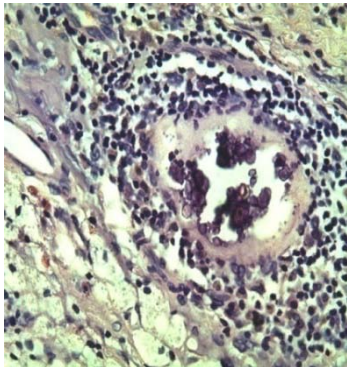


Anatomía patológica

Ganglios peritoneales: **adenitis granulomatosa abscedada**

Nódulos mesentéricos : proceso inflamatorio inespecífico

PCR biopsia para histoplasma : positivo



Ic Inmunología

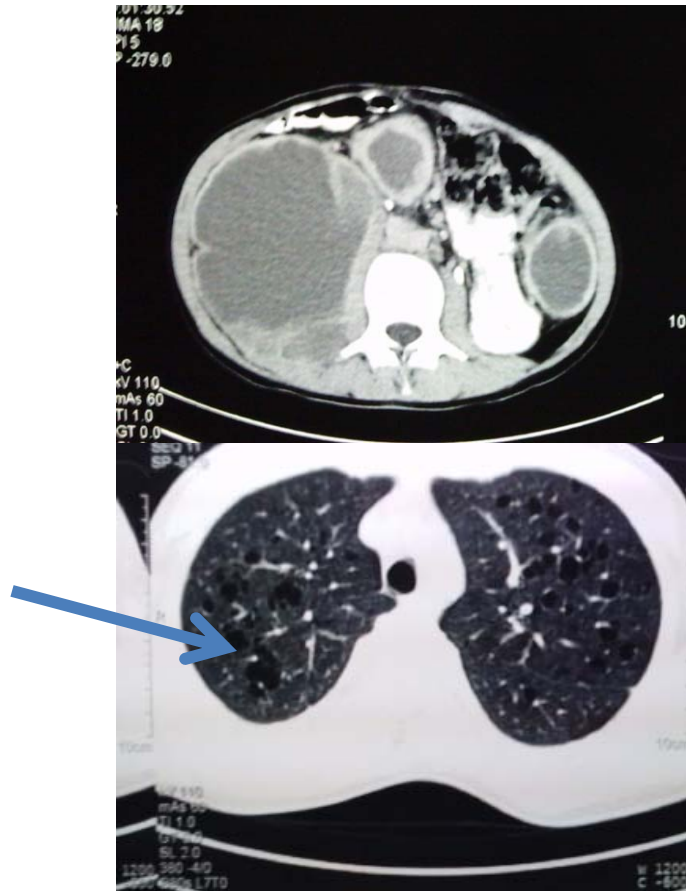
Sospecha de Sme Hiper IgE



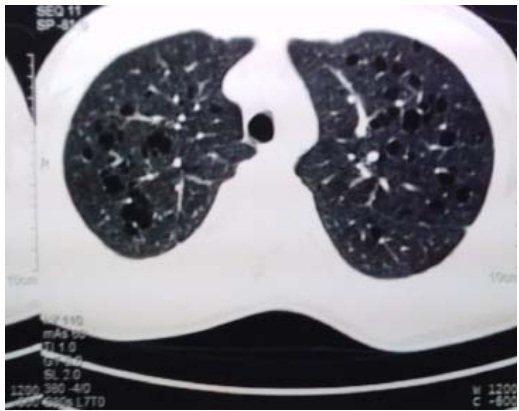
Score Grimbacher



Clínica	Hallazgo	Puntos
Erupción neonatal	Presente	4
Eccema (peor momento)	moderad	2
Dientes primarios retenidos	>3	8
Fractura patológica	No	0
Escoliosis	No	0
Facies	No	0
Hiperlaxitud	presente	4
Ancho nasal interalar	< 1 DE	0
Paladar ojival	Presente	2
Anomalías línea media	Ausente	0
Linfoma	Ausente	0
Edad inicio	< 1 año	8



Clínica	Hallazgo	Puntos
Número de abscesos	> 4	8
Número de neumonías	0	0
Anomalías pulmonares	Neumatocele	8
Otras infecciones graves	Presentes	4
Infección fatal	no	0
Sinusitis/otitis	> 6	4
Candidiasis	Oral	1



**Score Grimbacher
68 puntos**

Clínica	Hallazgo	Puntos
Número de abscesos	> 4	8
Número de neumonías	0	0
Anomalías pulmonares	Neumatocele	8
Otras infecciones graves	Presentes	4
Infección fatal	no	0
Sinusitis/otitis	> 6	4
Candidiasis	Oral	1
Laboratorio	Hallazgo	Puntos
IgE (nivel más alto)	>2,000	10
Eosinófilos	> 800	5

Evaluación inmunológica

- Hemograma **eosinofilia moderada**

- DHR: normal

- Dosaje IgGAM: acordes a edad

IgE: 400 a > 3000 UI/ml

- **Falla de respuesta a antígenos polisacáridos**

(Ac antineumocócicos serotipos específicos post vacuna disminuídos)

- **Subclases de IgG : déficit de IgG2 IgG4**

- **Disminución de linfocitos B memoria**

- C3 C4 CH50: normal

- Poblaciones Linfocitarias: Linfocitos T y NK acorde edad

- **Cultivo linfocitario** a mitógenos normal,

a antígeno específico cadidina: anormal

- HIV ELISA: no reactivo



Score Grimbacher

- 68 puntos (> de 40 puntos diagnóstico probable)

Score 2010

- puntos 26,64 (>30 predictor de mutación en STAT3)

Laboratorio

- Disminución de Th17: 0.2 % (VN: > 1%)
- Secuenciación gen STAT3:
Mutación Heretozygota 1832 G>T

Diagnóstico definitivo Sme HIGE

Tratamiento

- TMS profilaxis diaria
- Itraconazol tratamiento luego profilaxis
- GGEV 400-600 mg/ kg/ mensual

Otros estudios

- Densitimetría ósea normal
- AngioRMN SNC normal
- Evaluación cardiológica y oftalmológica normal

Evolución

- **Vasculitis leucocitoclástica**



- Seguimiento mensual ecográfico, en 8 meses no colecciones
- TAC abdomen 4/2010



MUCHAS GRACIAS!!!

